

告示番号 15 染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書（新規申請用） 1/3															
病名		26 コフィン・シリス（Coffin-Siris）症候群										受付種別		☐ 新規	
保険情報		保険者番号 () 被保険者記号 () 被保険者番号 () 被保険者個人単位枝番 () 資格取得年月日 年 月 日													
氏名		(セイメイ) (姓)						以前の登録氏名 (変更のある場合)			(セイメイ) (姓)				
住所		郵便番号 (-) 都道府県 () 市区町村 () 丁目番地等 ()													
生年月日		年 月 日								性別		男性 ・ 女性 ・ 性別未決定			
出生地		都道府県 () 市区町村 ()													
出生体重		g		出生週数		在胎 週		日							
発症時期		年 月 頃			記載時の年齢		満 歳		か月 日						
現在の 身長・体重		身長 (測定日)	cm (SD)				体重 (測定日)	kg (SD)				BMI			
			年 月 日					年 月 日						肥満度	%
手帳取得状況		身体障害者手帳		なし ・ あり (等級 1級 ・ 2級 ・ 3級 ・ 4級 ・ 5級 ・ 6級)						療育手帳		なし ・ あり			
		精神障害者保健福祉手帳 (障害者手帳)			なし ・ あり (等級 1級 ・ 2級 ・ 3級)										
現状評価		治療 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能							運動制限の必要性			なし ・ あり			
		人工呼吸器等装着者認定基準に該当			する ・ しない ・ 不明		小児慢性特定疾病 重症患者認定基準に該当				する ・ しない ・ 不明				
臨床所見（診断時） ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載															
最終受診日		(年 月 日)													
身体所見		頭囲：()cm 頭囲SD：()													
特異的主要症状等		第5指爪と末節骨の低～無形成：[なし ・ あり] 発達遅滞、知的障害：[なし ・ あり] 顔貌上の特徴：・濃い眉毛と長い睫毛～薄く細く弓状の眉毛・幅広い鼻梁・鼻先・厚い上下口唇を伴った幅広い口～薄い上口唇：[なし ・ あり] 外胚葉系の異常 (多毛、濃い眉毛、長い睫毛、頭髪は薄い)：[なし ・ あり] 成長障害 (小頭症、子宮内発育遅延、低身長、体重増加不良、反復性感染症)：[なし ・ あり] 臓器異常 (先天性心疾患、摂食障害、胃腸の異常、泌尿器の異常、脳奇形とけいれん、視覚異常、難聴)：[なし ・ あり]													
症状	筋・骨格	骨折：[なし ・ あり] 脱臼：[なし ・ あり]													
	精神・神経	精神発達遅滞：[なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明] 移動障害：[なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明] 麻痺：[なし ・ あり ・ 不明] 痙攣：[なし ・ あり] 意識障害：[なし ・ あり]													
	その他	体温調節異常：[なし ・ あり] 症状 (その他)：()													
臨床所見（申請時） ※直近の状況を記載															
身体所見		頭囲：()cm 頭囲SD：()													
症状	筋・骨格	骨折：[なし ・ あり] 脱臼：[なし ・ あり]													
	精神・神経	精神発達遅滞：[なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明] 移動障害：[なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明] 麻痺：[なし ・ あり ・ 不明] 痙攣：[なし ・ あり] 意識障害：[なし ・ あり]													
	その他	体温調節異常：[なし ・ あり] 症状 (その他)：()													
検査所見（診断時） ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載															
発達・知能指数検査		発達・知能指数検査：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) 実施時年齢：(歳 か月) 検査名：[田中・ビネー式 ・ WPPSI ・ WISC ・ WAIS-R ・ 新版K式 ・ K-ABC ・ 遠城寺式 ・ KIDS ・ その他] 検査名 (その他)：() DQまたはIQ値：()													
遺伝学的検査		染色体検査：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) 所見：()													
		FISH：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) 所見：()													
		マイクロアレイ染色体検査：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) 所見：()													
		遺伝子検査：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) ARID1A遺伝子異常：[なし ・ あり] ARID1B 遺伝子：[なし ・ あり] SMARCB1 遺伝子：[なし ・ あり] SMATCA4 遺伝子：[なし ・ あり] SMARCE1 遺伝子：[なし ・ あり] PHF6 遺伝子：[なし ・ あり] SOX11 遺伝子：[なし ・ あり] 遺伝子異常 (その他)：()													
		遺伝学的検査 (その他)：()													

